

ОДОБРЕН
Ученым советом
государственного учреждения
«Республиканский научно-практический
центр «Мать и дитя»
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь
протокол № 4

« 20 » 2026 года

УТВЕРЖДАЮ
Директор
государственного учреждения
«Республиканский научно-
практический центр «Мать и
дитя»
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь

С.А. Васильев
« 20 » 2026 года



Вопросы кандидатских экзаменов
Специальность: генетика биологические науки (03.02.07)

1. Понятие о наследственности и изменчивости. Место генетики среди биологических наук.
2. Методы изучения генетики человека. Классические подходы (генеалогический, близнецовый, популяционный) и их интеграция с современными молекулярно-генетическими и биоинформатическими методами.
3. Модели наследования. Понятие о генетическом риске.
4. Законы Менделя в генетике человека: молекулярные механизмы моногенного наследования. Явления неполной пенетрантности, варибельной экспрессивности и генокопий. Расчет и прогнозирование генетического риска.
5. Наследственные и врожденные заболевания. Этиология, патогенез, типы наследования.
6. Генетические и молекулярные механизмы детерминации пола у человека. Сцепленное с полом наследование.
7. Синдромы, связанные с нарушениями в системе половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, полисомия X у женщин, синдром Клайнфельтера. Клинико-генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование, пренатальная, цитогенетическая диагностика.
8. Геном человека. Структура и функции генов.
9. Структурная организация генома эукариот.
10. Локализация генов в хромосомах. Роль цитоплазматических факторов в передаче наследственной информации.
11. Понятия: ген, генотип, фенотип. Фенотипическая и генотипическая изменчивость.
12. Химическая структура нуклеиновых кислот. Химическая структура и биосинтез белков. Особенности строения ДНК высших организмов.
13. Понятие о генных мутациях. Типы и номенклатура мутаций.
14. Классификация генных мутаций. Молекулярная природа возникновения генных мутаций: замена оснований, выпадение или вставка

оснований (нонсенс, миссенс и сдвиг рамки считывания).

15. Типы мутагенов, механизмы их действия.

16. Типы мутагенов и молекулярные механизмы их действия. Системы репарации ДНК. Методы оценки мутагенности факторов окружающей среды.

17. Генетические эффекты ионизирующего излучения (основные результаты экспериментальных и эпидемиологических исследований).

18. Понятие о тератогенных факторах. Классификация тератогенных факторов (физические, химические, биологические).

19. Классификации врождённых пороков развития.

20. Этиологическая классификация пороков развития.

21. Классификация пороков развития в зависимости от объекта воздействия, последовательности возникновения и распространенности.

22. Основные механизмы формирования пороков развития.

23. Эндогенные причины пороков развития.

24. Методы диагностики наследственных заболеваний: клинико-генеалогический, лабораторные, функциональные.

25. Биохимические методы диагностики наследственных болезней.

26. Пренатальная ДНК-диагностика наследственных болезней. Общая характеристика, наиболее часто встречающиеся моногенные болезни, при которых проводится пренатальная ДНК-диагностика.

27. Онкогенетика: онкогены, гены-супрессоры опухолевого роста.

28. Общая характеристика наследственных болезней обмена: этиология, патогенез, клиническая классификация, типы наследования, уровни диагностики, принципы лечения.

29. Болезни с наследственной предрасположенностью и мультифакториальная патология. Генетическая архитектура частых форм: атеросклероз, сахарный диабет. Наследственные опухолевые синдромы на примере рака молочной железы и генов BRCA1/2.

30. Врожденные пороки развития: причины возникновения (экзогенные, эндогенные), классификация.

31. Молекулярно-генетические подходы в исследовании строения генов.

32. Методы молекулярной диагностики патогенных вариантов. Капиллярное секвенирование по Сенгеру и высокопроизводительное секвенирование (NGS): таргетные панели, полноэкзомное (WES) и полногеномное (WGS) секвенирование.

33. Структура РНК и ДНК. Модель ДНК Д.Уотсона и Ф.Крика. Пространственная организация молекулы ДНК.

34. Генетический код и его характеристика. Свойства генетического кода (триплетность, универсальность, неперекрываемость, отсутствие разделительных знаков, наличие иницирующих и терминирующих кодонов).

35. Полимеразная цепная реакция: принцип, области применения.

36. Анализ полиморфизма коротких tandemных повторов (STR) и однонуклеотидных вариантов (SNP). Применение молекулярного маркирования в криминалистике и клинической практике (определение

приживаемости трансплантата, контаминации материнскими клетками).

37. Цитогенетические методы диагностики хромосомных перестроек.

38. Типы мутаций при наследственных заболеваниях. Хромосомные мутации.

39. Аутосомные трисомии (трисомия 13, 18, 21): клинико-генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование, пренатальная, цитогенетическая диагностика.

40. Кариотип человека в норме. Методы исследования кариотипа человека. Морфология хромосом и их строение.

41. Лабораторные методы клинической цитогенетики. Кариотипирование.

42. Классификация аномалий кариотипа. Сбалансированные и несбалансированные aberrации хромосом. Понятие о хромосомной болезни.

43. Структурные перестройки хромосом: классификация, терминология, общие клинико-цитогенетические характеристики. Формулы записи кариотипа.

44. Конституциональные (структурные) аномалии кариотипа. Принципы записи формулы кариотипа человека.

45. Принципы пренатальной цитогенетической диагностики. Нарушение числа хромосом в кариотипе. Нарушение ploидности.

46. Технологические платформы для ПГТ анеуплоидий (ПГТ-А), моногенных заболеваний (ПГТ-М) и структурных перестроек (ПГТ-СР).

47. Нарушение формирования пола. Типы, диагностика.

48. Редактирование генома. Значение для медицины, экологии и биотехнологии.

49. Митохондриальная наследственность. Понятие о митохондриальных болезнях.

50. Возможности и перспективы использования методов генетической и клеточной инженерии и биотехнологии. Проблемы биобезопасности.